

## QUERATODERMIA PALMOPLANTAR EPIDERMOLÍTICA DE VÖRNER

Dras. Amalia Panzarelli,\* Omaira de Camejo\*

### INTRODUCCIÓN

Las queratodermias palmoplantares hereditarias constituyen un grupo heterogéneo de desórdenes caracterizados por una hiperqueratosis marcada en palmas y plantas. Dentro de ellas, las más frecuentes descritas son: la queratodermia palmo plantar de Unna-Thost, la queratodermia mutilante de Vohwinkel, la queratodermia palmo plantar asociada a Carcinoma esofágico, mal de Meleda, Síndrome de PapillonLefevre, Tirosinemia Tipo II y la hiperqueratosis epidermolítica de Vörner.<sup>1</sup>

Las distinciones entre ellas se hacen básicamente de acuerdo al patrón hereditario, la clínica, asociación con otros desordenes sistémicos o ectodérmicos y la histología.<sup>2</sup>

Las formas palmo plantares, clínicamente se presentan de tres distintas maneras:

1. **Difusa:** donde la hiperqueratosis palmo plantar es simétrica, patrón usualmente evidente al momento del nacimiento o a los pocos meses de vida. Corresponde al caso presentado.
2. **Focal:** donde grandes masas de queratina compacta se desarrollan en sitios de recurrente fricción, principalmente, palmas, plantas, codos, rodillas; con considerable variación intra e inter familiar.
3. **Punctata:** donde se encuentran queratosis menudas como "gotas de lluvia" palmo plantar o de distribución restringida como los pliegues de las palmas.<sup>1,2</sup>

Dado que las diferentes afecciones palmo plantares no son consultas infrecuentes en nuestro medio pero sí es bastante

rara la queratodermia palmo plantar hereditaria, es importante tenerla en cuenta como diagnóstico diferencial en especial en aquellos casos inusuales, lo cual motivó la presentación de este reporte.

### CASO CLINICO

Escolar femenina de 11 años de quien se refiere, notaron aparición de lesiones en palmas y plantas a las 8-10 semanas después del nacimiento las cuales aumentaron en severidad los primeros años de su infancia, permaneciendo estables en los últimos 3 años.

Antecedentes Familiares: Maternos, negativos para desordenes cutáneos similares, datos conocidos hasta la 3a. generación. Se desconocen los antecedentes paternos. Resto no contributorios.

Examen Físico: placas queratósicas gruesas amarillentas ubicadas exclusivamente en palmas y plantas, de bordes eritematosos que demarcaban el límite entre piel afectada y piel sana (Figs. 1 y 2). Membranas mucosas, dientes, uñas eran normales al igual que el resto del examen físico.

Rutina de Laboratorio: normal.

Estudio histológico (muestra tomada en eminencia tenar de mano derecha): hiperqueratosis compacta, epitelio con degeneración granular y presencia de gránulos de queratohialina gruesos. En el estrato espinoso, queratinocitos vacuolados con separación intercelular. Mínimo infiltrado mononuclear linfocitario intersticial en dermis superior (Fig. 3).

Se concluye: Queratodermia palmo plantar epidermolítica de Vörner.

\* Dermatólogo. Hospital José Ignacio Baldó. Caracas

\*\* Dermatopatólogo. Hospital niversitario de Caracas.

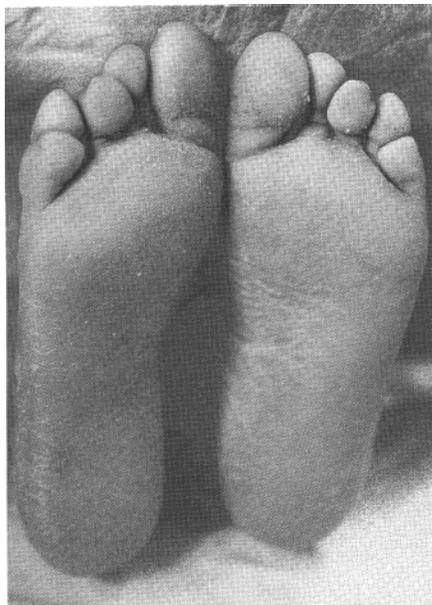


Fig. 1. Plantas mostrando placas queratósicas amarillentas con bordes eritematosos.



Fig. 2. Placas queratósicas amarillentas descamativas en palmas.

## DISCUSIÓN

La queratodermia palmo plantar epidermolítica fue descrita por Vórner en 1901; más de 50 casos han sido reportados hasta la fecha.<sup>3</sup> Inicialmente clasificada como una ictiosis hoy considerada una variante de las queratodermias palmo plantares hereditarias (PPK).<sup>2</sup> A pesar de seguir un patrón hereditario autosómico dominante, se han descrito casos esporádicos<sup>4</sup> no asegurable en el reporte presentado por cuanto se desconocían los antecedentes paternos familiares.

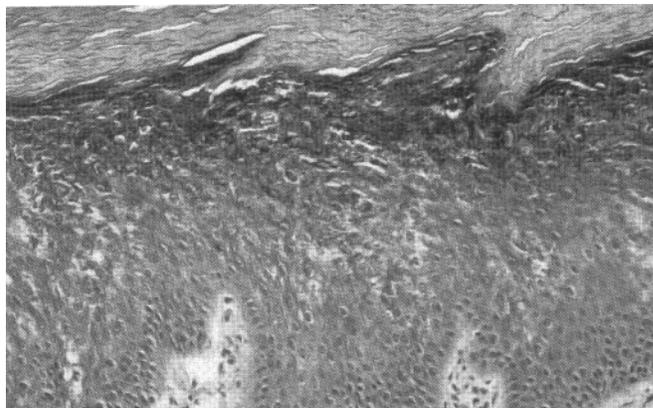


Fig. 3. Hiperqueratosis compacta, epitelio con degeneración granular y granulos gruesos de queratohialina; queratinocitos vacuolados en estrato espinoso (H-E; x 100).

Esta queratodermia epidermolítica esta caracterizada por un engrosamiento marcado palmo plantar de color amarillento con un halo eritematoso alrededor de las placas que separa y delimita la piel afectada de la sana. Se manifiesta a las pocas semanas después del nacimiento, no hay hiperhidrosis ni tendencia a la diseminación (fenómeno transgradiente) aunque se han descrito algunos casos con discreto compromiso en superficie dorsal de las manos y en otros se han reportado ampollas y erosiones de palmas y plantas al inicio de la enfermedad o durante el tratamiento con retinoides.<sup>2,4</sup>

Histológicamente se encuentra, una hiperqueratosis compacta y engrosada con cambios degenerativos vacuolares en los segmentos superiores de la epidermis, hallazgo exclusivamente reportado en este tipo de queratodermia.<sup>12</sup> Los queratinocitos de los estratos espinoso y granular muestran vacuolización perinuclear acentuada con agregados de queratina y citolisis.<sup>1</sup> El infiltrado dérmico inflamatorio es mínimo o puede no ser observado.<sup>2</sup>

Algunos autores<sup>1</sup> enfatizan que la epidermolisis es fácilmente perdida en el procesamiento de la muestra si la biopsia es tomada de los bordes de palmas o plantas, de manera que la misma debería ser tomada de áreas que soporten peso o en las eminencias tenar o hipotenar.

El examen con microscopia electrónica revela la presencia de filamentos de queratina anormales y agrupamiento de tonofilamentos, a menudo con distribución perinuclear. La similitud de estas alteraciones con la Epidermolisis ampollar simple y la Hiperqueratosis epidermolítica ha sido atribuida a un defecto de las queratinas como responsable de la enfermedad.<sup>5</sup>

---

Se han reportado mutaciones en la queratina 9 (K9) en familias con este trastorno genético. La K9 es un tipo de queratina I, que se expresa solamente a nivel de los queratinocitos suprabasales de palmas y plantas y el índice mitótico en estos casos es de 2 a 6 veces mayor que en la epidermis normal.<sup>3</sup> Recientemente, se han reportado 8 diferentes mutaciones de este gen, todas localizadas en el primer segmento con estructura alfa-helicoidal.<sup>5</sup>

Estudios de ligamento genético, específicamente mapeados en tres familias afectadas, han sugerido que el gen mutante se encontraría agregado al cromosoma 17g12-g21.E Futuros estudios moleculares son necesarios para confirmar esta hipótesis.

No existe un tratamiento único; los retinoides (etretinato) han demostrado ser útiles en disminuir la queratodermia pero la piel se hace más sensible a traumatismos mecánicos menores con aparición de erosiones dolorosas por lo que usualmente son discontinuados.<sup>1,2</sup> En esta paciente no se pudieron administrar por limitaciones económicas, se mantiene con ungüentos salicilados sin cambios notorios, como lo descrito por otros autores.<sup>7</sup> Algunos reportes han sugerido los efectos beneficiosos con el uso de calcipotriol en ungüento, el cual se está utilizando en los últimos años

en variados desórdenes de la queratinización con resultados variables; se intentará en esta paciente.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Stevens HP, Leigh IM. The Inherited Keratodermas of Palms and Soles. In: Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine. Fifth Edition. Edited by Me Graw Hill. New York 1999, Volume 1, pp. 604.
2. Mascaró MJ Jr, Torras H, Mascaró JM. A child with unusual palms and soles. Epidermolytic palmoplantar keratoderma (PPK) of Vórner. Arch Dermatol 1996; 132 (12): 1507-1512.
3. Wevers A, Kuhn A, Mahrle G. Palmoplantar keratoderma with tonotubular keratin J Am Acad Dermatol 1991; 24: 638-42.
4. Requena L, Schoendorff C, Sanchez-Yus E. Hereditary epidermolytic palmoplantar keratoderma (Vórner type): report of a family and review of the literature. Clin Exp Dermatol 1991; 16: 383-88.
5. Ferrándiz C, Bigatá X. Enfermedades de las queratinas. Piel 2000; 15:11-18.
6. Kanitakis J, Tsoitis G, Kanitakis C. Hereditary epidermolytic palmoplantar keratoderma (Vórner type). J Am Acad Dermatol 1987; 17: 414-22.
7. Lucker GP, Van de Kerkhof PC, Steijlen PM. Topical calcipotriol in the treatment of epidermolytic palmoplantar keratoderma de Vórner. Br J Dermatol 1994; 130: 543-5.